

Preparo do exame

DIAGNÓSTICO DA ATAXIA DE FRIEDREICH

OUTROS NOMES:

DIAGNOSTICO GENETICO DA ATAXIA DE FRIEDREICH
DIAGNOSTICO MOLECULAR DA FRDA
DIAGNOSTICO GENETICO DA FRDA
FXN

INTERPRETAÇÃO

A ataxia de Friedreich (FRDA) é caracterizada por uma lenta e progressiva ataxia que começa a surgir antes dos 25 anos. Geralmente associada à ausência de reflexos nos tendões, disartria, respostas de Babinski e perda dos sentidos de posição e vibração. Estima-se que 96% dos casos desta ataxia têm uma repetição demonstrável de trinucleotídeos (GAA) homozigóticos. A maioria dos portadores da ataxia de Friedreich apresenta um alelo expandido e outro dentro dos limites. Em pacientes em que o histórico familiar apresenta esta ataxia, é recomendado determinar o estado do portador. O diagnóstico pré-natal é possível em famílias em que foi demonstrada a presença de repetição de trinucleotídeos. Aproximadamente 1% de alelos expandidos não é detectável por análise de PCR, portanto, são usadas as técnicas Southern Blot e/ou TP-PCR; e a PCR somente detectam amostras com um tamanho normal.

INSTRUÇÕES DE COLETA

Material: Sangue.

Jejum de 4 horas.

O cliente não deve ingerir bebida alcoólica nas 24 horas que antecedem o exame.

Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Sexta: das 6:00 às 11:00 horas.

Sábado: das 6:00 às 10:00 horas.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, RG ou CPF ou CNH.

Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.